



Screen4care: ridurre i tempi della diagnosi delle malattie rare grazie allo screening genetico neonatale e alle tecnologie digitali

Intervista alla Prof.ssa Alessandra Ferlini, Professoressa di Genetica Medica all'Università di Ferrara e Coordinatrice Scientifica del Progetto Europeo

Ferrara, 1° gennaio 2023. Oggi sono note più di 7.000 malattie rare (RDs, dall'inglese Rare Diseases), che colpiscono complessivamente circa 30 milioni di persone nell'UE. La prevalenza (il rapporto fra il numero di persone malate e il numero totale delle persone) di ciascuna RD è bassa, per definizione non più di 1 persona ogni 2.000; questo si traduce nella mancanza di ricerche specifiche per ogni singola malattia, oltre che nella scarsa sensibilizzazione nel campo delle RDs. L'odissea verso la diagnosi rappresenta ancora un pesante fardello per i pazienti e le famiglie, così come per gli esperti del settore e, di riflesso, per l'intera società. In tale contesto, la diagnosi precoce al "tempo zero", quello neonatale, è di fondamentale importanza per migliorare il decorso naturale delle RDs. Oggi, allo scoccare di 15 mesi di vita di Screen4Care, andiamo a scoprire questo progetto, che si è posto l'obiettivo di ridurre i tempi per la diagnosi delle RDs.

Prof.ssa Ferlini, che cos'è lo Screen4Care?

Lo Screen4Care (S4C) è un progetto europeo, avviato nell'ottobre 2021, che durerà cinque anni. Il nome è un gioco di parole, dall'inglese lo Screening (*Screen*) per (for, che suona come un 4) la Cura (*Care*). S4C ha un budget di 25 milioni di euro ed è finanziato dall'Innovative Medicines Initiative 2 Joint Undertaking (IMI 2 JU), che riceve i fondi dall'Horizon 2020 dell'UE e dalla Federazione europea delle industrie e delle associazioni farmaceutiche (EFPIA).

Chi fa parte del Progetto?

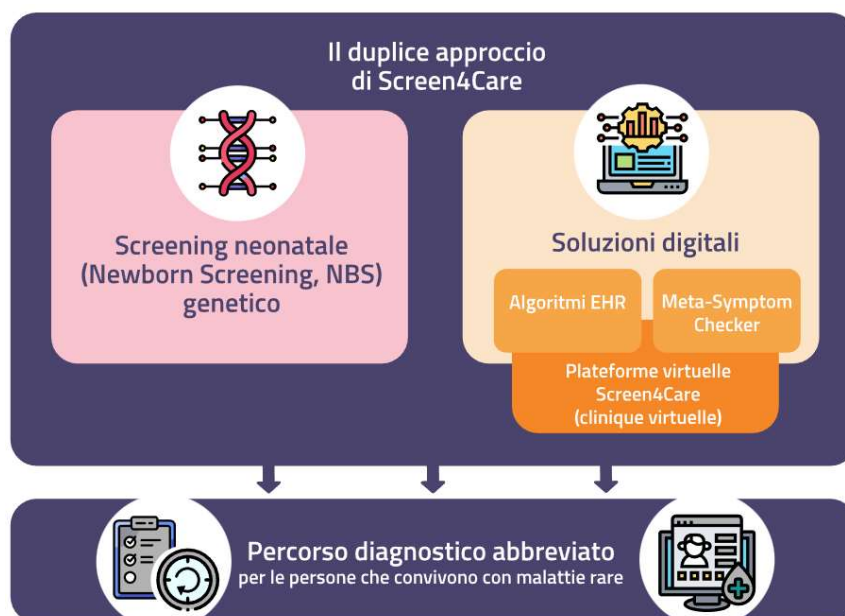
È un consorzio pubblico-privato formato al momento

da 37 membri: università, industrie, piccole e medie imprese e EURORDIS (che raggruppa più di un migliaio di Associazioni di pazienti). Il Progetto è guidato dall'Università di Ferrara (Coordinatore Scientifico) e dall'industria Pfizer Ltd (Coordinatore del Progetto).

Qual è lo scopo dello Screen4Care?

Lo S4C offre un approccio di ricerca innovativo per accelerare la diagnosi delle malattie rare, tramite due pilastri: lo screening genetico neonatale (gNBS) e le tecnologie digitali.

Ci spieghi il primo pilastro: lo screening genetico neonatale.



Il gNBS sarà offerto per un tempo limitato di un anno, nel 2024, a migliaia di neonati in specifiche città europee e per l'Italia al momento sono coinvolte Ferrara e Roma. L'analisi genetica per i neonati sarà proposta ai futuri genitori durante la gravidanza e prevederà l'uso di pannelli multigenici mediante la metodica Next Generation Sequencing (NGS), che permetterà di analizzare in contemporanea più geni associati ad alcune malattie genetiche, la cui lista è in fase di definizione. I tipi di pannelli multigenici che utilizzeremo sono due: il TREAT-panel indagherà malattie genetiche trattabili con una terapia curativa, l'ACT-panel indagherà malattie genetiche prevenibili, per cui non ci sono cure definitive ma la cui diagnosi precoce consente di iniziare rapidamente terapie e prevenzione. Il DNA per il gNBS sarà ottenuto da un campione aggiuntivo di sangue che già ora si ottiene dal tallone dei neonati per lo screening neonatale esteso

(SNE), obbligatorio in Italia. Sottolineo come lo Screen4Care non sostituisca lo SNE, ma si tratti di una possibilità aggiuntiva e facoltativa.

Cosa potrebbe emergere dallo screening genetico neonatale?

Potrebbe emergere una diagnosi precoce di malattia genetica: in tal caso, i genitori saranno contattati dai nostri medici genetisti per discutere l'esito dell'analisi e le implicazioni cliniche, terapeutiche e familiari. Se il gNBS sarà negativo ma compariranno dei sintomi nei primi due anni di vita, offriremo il sequenziamento dell'intero genoma (WGS), cioè non l'analisi di alcuni geni, ma di tutto il DNA.

Ha parlato di due pilastri: ci spiega anche il secondo?

S4C utilizzerà l'intelligenza artificiale per sviluppare tecnologie digitali per velocizzare la diagnosi delle RDs. Saranno sviluppati degli algoritmi predittivi, incorporati in cartelle cliniche elettroniche (EHR), per

identificare i pazienti a rischio e invitarli ad ulteriori accertamenti. Il Meta-Symptom Checker unirà le app già esistenti di "autovalutazione" dei sintomi, per aiutare i pazienti a sospettare e cercare un consulto da medici esperti. Infine, la Virtual Clinic sarà un luogo virtuale di scambio e supporto per le famiglie e gli operatori sanitari.

Un grande progetto, per un grande obiettivo...

Siamo consapevoli dell'innovazione dello S4C, ma auspichiamo di poter validare questo duplice approccio, per migliorare la diagnosi delle RDs e stimolare la trasformazione digitale all'interno dei servizi sanitari nazionali.

Agli Auguri per questo nuovo anno, non ci resta quindi che aggiungere gli Auguri di buon lavoro al Consorzio S4C per questo interessante progetto.

Marianna Farnè, MD

